

Année 1955

N°

7

T H E S E

pour le Doctorat en Médecine
(Diplôme d'Etat)

-O-

p a r

Madame Madeleine CHIC née CUCHET
Née le 22 Janvier 1927 à Paris 12ème

Présentée et soutenue publiquement le :

-O-

T i t r e

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA
MALADIE DE STURGE-WEBER.

Président :

M. le Professeur VELTER

-O-O-

Editions A.G.E.M.P.

Année 1955

N° _____

T H E S E

pour le Doctorat en Médecine
(Diplôme d'Etat)

-O-

p a r

Madame Madeleine CHIC née CUCHET
Née le 22 Janvier 1927 à Paris 12ème

Présentée et soutenue publiquement le :

-O-

T i t r e

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA
MALADIE DE STURGE-WEBER.

Président :

M. le Professeur VELTER

-O-O-

Editions A.G.E.M.P.

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

Nom du candidat : Madame CHIC née CUCHET

Prénom : Madeleine

Date de la soutenance :

N° d'ordre :

1

Mme. CHIC Madeleine
Contribution à l'étude de
la maladie de Sturge-Weber
PARIS Dact. In 4° 36 p.
Thèse Méd. Paris 1955
N°
Ed. A.G.E.M.P. 1955

2

Mme. CHIC Madeleine
Contribution à l'étude de
la maladie de Sturge-Weber
PARIS Dact. In 4° 36 p.
Thèse Méd. Paris 1955
N°
Ed. A.G.E.M.P. 1955

3

Mme. CHIC Madeleine
Contribution à l'étude de
la maladie de Sturge-Weber
PARIS Dact. In 4° 36 p.
Thèse Méd. Paris 1955
N°
Ed. A.G.E.M.P. 1955

4

Mme. CHIC Madeleine
Contribution à l'étude de
la maladie de Sturge-Weber
PARIS Dact. In 4° 36 p.
Thèse Méd. Paris 1955
N°
Ed. A.G.E.M.P. 1955

DOYEN HONORAIRE :

M. BAUDOUIN

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. BAUDOUIN, BRINDEAU, CADINAT, CARNOT, CHABROL, CHEVASSU, CHIRAY
CLERC, DELBET, COUGEROT (H.), GUILLAIN, HARVIER, LAUBRY, LEMAITRE,
LEMEILLERRE, LHERMITTE, LIAN, LOEPER, MARION, MATHIEU, MOCQUOT, MULON,
OLIVIER (E.), OMBREDANNE, SANNIE, SEZARY, TANON.

DOYEN Léon BINET
(membre de l'Institut)

ASSEESSEUR..... Jean VERNE

I - PROFESSEURS

Anatomie.....	CORDIER (G.)
Anatomie Pathologique.....	DELARUE (A.)
Bactériologie	GASTINEL (P.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux sports...	CHAULET-BERT (P.)
Biologie Médicale.....	VERNE (J.)
Cancérologie médicale et sociale.....	HUGUENIN (R.)
Carcinologie.....	OBERLING (C.)
Chimie médicale	N....
(Hôtel-Dieu.....	BROCQ (P.)
Cliniques (Broussais.....	DE CAUDART-D'ALLAINES (F.)
Chirurgicales (Salpêtrière.....	MONDOR (H.)
(Cochin.....	QUENU (J.)
Clinique chirurgicale réparatrice et orthopédique.....	MERLE D'AUBIGNE (R.)
Clinique de cardiologie.....	DONZELOT (E.)
Clinique de Chirurgie infantile et d'orthopédie	FEVRE (M)
Clinique de Chirurgie pleuro-pulmonaire.....	MONOD (R)
Clinique de la tuberculose	BERNARD (E)
Clinique de neuro-chirurgie.....	PETIT-DUTAILLIS (D)
Clinique de Puériculture.....	LELONG (M)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.....	DEGOS (R)
Clinique des maladies du sang.....	CHEVALLIER (P)
Clinique des maladies du système nerveux.....	ALAJOUANINE (E)
Clinique des maladies des enfants.....	DEBRE (R)
Clinique des maladies infectieuses	MOLLARET (P)
Clinique des maladies mentale et de l'encéphale.....	DELAY (J)
Clinique gynécologique.....	FUNCK-BRENTANO (P)
(Hôtel-Dieu	BENARD (H)
Cliniques (Bichat.....	LAROCHE (G)
Médicales (Cochin.....	MOREAU (R)
(Broussais.....	DE GENNES (L)
Clinique médicale d'hydro-climatologie thérapeutique.....	JUSTIN-BESANCON (L)
Clinique médicale prophylactique.....	PASTEUR-VALLERY-RADOT (L)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition.....	BOULIN (L)

Clinique	(Tarnier.....)	LANTUEJOUL (P)
Gynécologiques	(Madslocque.....)	LEVY-SOLAL (E)
	(Port-Royal.....)	LACOMME (M)
Clinique ophtalmologique.....		VELTER (E)
Clinique oto-rhino-laryngologique.....		AUBIN (A)
Clinique physio-pathologique des problèmes alimentaires (chaire à titre personnel).....		RICHER (C)
Clinique psychiatrique infantile.....		HEUYER (C)
Clinique rhumatologique et sociale.....		COSTE (P)
Clinique stomatologique.....		DECHAUME (H)
Clinique thérapeutique chirurgicale.....		SENEQUE (J)
Clinique thérapeutique médicale.....		LEMAIRE (A)
Clinique urologique.....		FEY (B)
Embryologie.....		GIROUD (A)
Génétique		LAMY (M)
Histoire de la Médecine et de la Chirurgie.....		MOUQUIN (M)
Histologie.....		CHAMPY (C)
Hygiène et Clinique de première enfance.....		CATHALA (J)
Hygiène et Médecine préventive.....		JOANNON (C)
Médecine du travail.....		DESCILLE (H)
Médecine Légale.....		P. IEDELIEVRE (R)
Parasitologie et histoire naturelle médicale.....		GAILLARD (H)
Pathologie chirurgicale.....		MENEGAUX (G)
Pathologie exotique		LAVIER (C)
Pathologie expérimentale et comparée		LENEGRE
Pathologie Humorale et immunologique expérimentale (Chaire à titre personnel)		MERKLEN (F.P.)
Pathologie médicale.....		BARIETY (M)
Pathologie et thérapeutique générales.....		GARCIN (J)
Pédiatrie sociale.....		MARIE (J)
Pharmacologie et matière médicale.....		HAZARD (R)
Physico-Chimie médicale (Chaire à titre personnel)		DOGNON (A)
Physiologie		BINET (L)
Physique médicale.....		STROHL (A)
Radiologie médicale		DESGREZ (H)
Technique chirurgicale.....		MOULONGUET (P)
Thérapeutique.....		TURPIN (R)

II - PROFESSEURS SANS CHAIRE MAÎTRES DE CONFÉRENCES-AGREGES et AGREGES

Anatomie.....	(DEBEYRE J DELMAS A Pr.s.ch. N... GAUTHIER-VILLARS Mile P. Pr.s.ch. BUSSEY F GOUYGOU C FASQUELLE R NEVOT A BOURLIERE F ETTORI J Pr.s.ch. JAYLE M.F. Pr.s.Ch. SCHAPIRA G DUPERRAT F BULLIARD H Pr.s.ch. COUJARD R N...)
Anatomie Pathologique.....	
Bactériologie	
Biologie Médicale.....	
Chimie Médicale.....	
Dermato-Syphiligraphie.....	
Histologie.....	

Hydrologie.....	DEBRAY C
Hygiène.....	BOYER J
	(DEPARIS M
Médecine Légale et du Travail.....	DEROBERT L
	(GAULTIER M
	(HADENCUE A
Neuro-Chirurgie.....	DAVID M
Neurologie	SEZE (S. do)
Obstétrique.....	GRASSET J
	(LEPAGE F
	(MAYER M
	(MERCIER R
	(MORIN P
	(RAVINA J
	(VARANCOT J
Ophtalmologie.....	OFFRET G
	(DESVIGNES P
Orthopédie.....	
Oto-Rhino-Laryngologie.....	HALPHEN E Pr.s.ch
	(AUBRY M
	(MADURO R
Parasitologie.....	BRUMPT L
	(CHABAUD A
Pathologie chirurgicale.....	ABOULKER F
	(BAUMANN J
	(GOSSET J
	(HUGUIER J
	(LAURENCE G
	(LEGER L
	(LORTAT-JACOB J
	(OLIVIER Cl
	(PADOVANI P
	(POILLEUX M
	(ROUX M
	(RUDLER (J.C.)
	(VERNE (J.M.)
Pathologie expérimentale.....	N...
Pathologie Médicale.....	BERNARD J
	(BOUDIN G
	(CASTAIGNE P
	(COMTE M
	(DECOURT J
	(DMART A
	(DREYFUS Gilbert
	(FAUVERT R
	(HAMBURGER J
	(KOURILSKY R
	(LAMOTTE M
	(LAROCHÉ C
	(MILLIEZ P
	(PEQUIGNOT H
	(PERRAULT M
	(RAMBERT P
	(THIEFFRY St
	(TURIAF J
Pédiatrie	JOSEPH R
	(LAPLANE R
	(N.....

Pharmacologie.....	LEVY Mlle J. Pr.s.ch. (CHEYMOL J.H. Pr.s.ch.
Physiologie.....	BARGETON D. Pr.s. ch. (PARROT J.L.
Physique Médicale.....	DJOURNO A. Pr.s. ch. (GOUGEROT L
Pneumo-phthisiologie.....	KREIS B
Psychiâtrie.....	BARUK H
Psychiâtrie infantile.....	MICHAUX L
Stomatologie.....	CERNEA (CHAPUT Mme A
Thérapeutique.....	PERRAULT (chargé de l'enseignement
Urologie.....	KUSS R

III - PROFESSEURS HONORAIRES
ET AGREGES RAPPELES A L'EXERCICE
pour le service des Examens.

MM. BRINDEAU (A) (Obstétrique), CATELLIER (J) (Clinique Chirurgicale),
LE LORIER V (Obstétrique), VAUDESCAL (R) (Obstétrique).

IV - PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGREGES
CHARGES DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE
à titre permanent.

MM.

Clinique Chirurgicale.....	AMELINE A PATEL J SICARD A
Clinique Médicale.....	BDOUET G CACHERA R HAGUENEAU M Pr.s.ch. MARCHAL G SOULIE E
Clinique Obstétricale.....	ECALLE G
Clinique Ophtalmologique.....	RENARD G
Clinique Urologique.....	COUVELAIRE R

Secrétaire Général de la Faculté.....	MOREL J
Secrétaire	Mlle CHAINTREUIL G

Conservateur, chargé de la direction.....	Docteur HAHN A
Conservateur.....	Mlle GOICHON
Bibliothécaires.....	Milles DUMAITRE P, LE NOIR G, LESTIN F, QUIEVREUX E.

Par délibération en date du 9 Déc. 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions
émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être
considérées comme propres à leur auteurs et qu'elle n'entend leur donner
aucune approbation ni improbation.

A mes chers Parents;

A mes grands-parents ;

A mon mari,

A mon fils François,

A mes beaux-parents,

A tous les miens

A Monsieur le Professeur E. V E L T E R

Professeur de clinique ophtalmologique
Officier de la Légion d'Honneur.

En témoignage de ma respectueuse
gratitude pour l'honneur qu'il m'a
fait en acceptant de présider cette
thèse.

A Monsieur le Docteur Marc-Adrien D O L L F U S

Ophtalmologiste des Hôpitaux
Officier de la Légion d'Honneur

qui m'a inspiré le sujet de cette
thèse, qu'il trouve ici l'expres-
sion de ma profonde reconnaissance;

A Monsieur le Professeur agrégé O F F R E T .

LA MALADIE DE STURGE-WEBER

- DEFINITION -

Avant d'aborder l'étude de la maladie de STURGE-WEBER, il nous faut en donner une définition, puisqu'il est vrai que l'accord est loin d'être fait sur ce sujet. Auteurs étrangers, belges en particulier, et auteurs français parlant de syndrome de Sturge-Weber se comprendront mal, les premiers entendant angiomatose encéphalo-faciale, les seconds voyant là une forme plus particulière et pour ainsi dire la forme la plus complète qui associe à l'angiomatose encéphalo-faciale, un glaucome. C'est cette dernière conception, la plus communément admise en France, que nous adopterons.

Larmande en 1948 décrit ainsi les différents caractères anatomiques et cliniques de l'affection :

"association - d'une angiomatose cutanée, muqueuse, choréïdienne, méningée et encéphalique.

- d'un syndrome acromégaloïde hémicrânio-facial
- d'une aplasie cérébrale localisée avec gliomatose
- de calcifications corticales visibles sur les clichés radiographiques.

"Toutes ces lésions céphaliques ont un caractère commun : elles sont systématisées et strictement unilatérales.

"Elles engendrent : - des troubles neurologiques,

- des troubles mentaux,
- des troubles oculaires,

"dont les principaux sont :

- l'oligophrénie
- les crises d'épilepsie
- l'hémiplégie
- le glaucome "

Tel est le syndrome de Sturge-Weber dans sa forme complète d'ailleurs très rare. Les auteurs français actuels admettent des formes incomplètes les plus variées comportant pour tout facteur commun le seul glaucome (G. Renard).

Se basant sur des données histologiques, l'auteur belge P. Danis nous achemine vers une conception nouvelle de la maladie de Sturge-Weber. Pour lui l'atteinte oculaire peut se manifester sous trois formes : glaucome d'aspect primitif, glaucome secondaire ou décollement de rétine, ces trois aspects n'étant le plus souvent que la manifestation de la lésion initiale : l'angiome choroïdien.

- HISTORIQUE -
=====

C'est à la fin du siècle dernier que l'angiomatose encéphalo-faciale vit le jour, alors réduite à la simple association glaucome-naevus facial. Au cours des 50 dernières années les différents signes du syndrome un à un sortirent de l'ombre.

C'est à Schirmer que revient le mérite d'avoir rassemblé en 1860 naevus facial et glaucome.

En 1879 Sturge publie l'observation princeps d'un enfant présentant un naevus facial droit, un glaucome congénital homolatéral et des crises d'épilepsie Jacksoniennes contro-latérales. Il va même jusqu'à imaginer "à la surface du côté droit du cerveau un naevus analogue à celui trouvé dans la peau".

En 1884 Milles, Lawford en 1885 puis Snell en 1886 attribuent les phénomènes pathologiques oculaires à un angiome de la choroïde.

Reprenant l'idée de Sturge, Kalischer en 1897 suppose la présence d'un naevus à la surface du cerveau.

En 1898 Langlois et Bernoud affirment la notion d'angiome cérébral et apportent par ailleurs 2 signes au syndrome : l'hémihypertrophie faciale et : les troubles mentaux.

En 1901 Kalischer pratique la première autopsie, il décrit l'hypertrophie osseuse de l'hémicrâne, l'atrophie de l'hémisphère cérébral avec prolifération vasculaire pie-mérienne considérable.

Cushing en 1906 opère un enfant épileptique porteur d'un naevus facial et trouve un hémangiome intra-crânien.

L'apparition de la radiographie va apporter des éléments nouveaux : P. Weber en 1922 et Dimitri en 1923 décrivent l'image radiologique typique : ligne sinueuse, serpigineuse, à double contour, localisée

au pôle occipital. Cet aspect sera différemment interprété : pour les uns image de calcification vasculaire, pour les autres ombre produite par la pie-mère à la surface des circonvolutions.

En 1932 Knud Krabbe localise les calcifications dans les 2ème et 3ème couches corticales. Son opinion est confirmée successivement par Bergstrand en 1935, par Van der Hoeve en 1936, puis par Peters en 1939.

Pièce par pièce le syndrome de Sturge Weber s'est constitué, de nouveaux problèmes se posent qui sont loin d'être résolus :

- problèmes nosographiques, :

le syndrome de Sturge-Weber entre-t-il dans le cadre des phakomatoses ?

- problème pathogénique du glaucome :

l'étude de l'angiomatose encéphalo-faciale permettra-t-elle de comprendre le mécanisme du glaucome ?

- ETIOLOGIE -
=====

L'angiomatose encéphalo-faciale est rare, le syndrome de Sturge-Weber exceptionnel. Il est encore difficile de se faire une opinion sur la fréquence de ce syndrome, l'affection étant de connaissance assez récente, et l'accord n'étant pas fait sur la définition même.

En 1928 Hudelo étudiant la seule forme avec glaucome ne pouvait en retenir que 24 cas publiés.

En 1949 Blum et Mutrux estiment que sur les 270 cas de la littérature 15% comportent une symptomatologie complète.

Au cours de la dernière guerre Larmande examina 30.000 sujets tant Européens que Nord-Africains parmi lesquels il ne découvrit que 5 cas d'angiomatose encéphalo-faciale : 3 cas complets et 2 cas frustes réduits à un naevus facial isolé.

Pour certains l'affection atteint plus fréquemment les garçons que les filles (Meignant et Beaudoin). Pour Touraine et Renaud le sexe féminin est le plus touché, mais Schiøtz publie 53 cas masculins contre 23 féminins.

Larmande retient la possibilité d'un facteur racial puisque sur 30.000 sujets examinés, en grande partie Nord-Africains, les 5 sujets atteints étaient des Européens.

Les causes déterminantes les plus diverses ont été incriminées, les infections et parmi elles la syphilis n'ont que peu retenu l'attention des auteurs.

Le concept d'affection héréditaire et familiale bien que discuté, paraît beaucoup plus souvent admis. Dès 1898 Galezowski signalait une tache naevique sur la poitrine de la mère de sa malade. Oppenheim (1913), Koutoulas (1932), puis MANOLESCO (1938) retrouvent des troubles nerveux familiaux. WYBURN MASON signale un angiome artérioveineux du cerveau moyen et plusieurs naevi vasculaires chez le fils d'un sujet atteint.

RODIGINA observe un hémangiome chez la grand-tante de son malade, ROSEN un naevus de la face chez un cousin, une arriération mentale chez la tante.

Beaucoup plus catégoriques, DELAY et PICHOT, KOCH, LARMANDE ne considèrent plus l'hérédité comme un hypothèse mais comme une certitude.

En 1940 KOCH étudie 70 membres d'une même famille, voici le bilan de ses recherches : 14 maladies de Sturge-Weber, 3 naevi vasculaires, 3 épilepsies, 5 migraines, 4 enfants morts de convulsions en bas âge.

DELAY et PICHOT examinent la famille de leur patient : un fils atteint d'angiomatose rétinienne, 2 autres de maladie de Sturge Weber, chez le père une image radiologique typique.

LARMANDE sur 6 cas trouve une fois le caractère familial : un fils porteur d'un angiome tubéreux de l'abdomen.

Certains avec KOCH, DELAY et PICHOT reconnaissent à l'angiomatose encéphalo-faciale une hérédité à caractère dominant, d'autres optent pour la transmission d'un terrain naevique, neuro-angiomateux. Bien des auteurs sont persuadés que l'examen radiographique et électro-encéphalographique des ascendants et des collatéraux permettaient de diagnostiquer de nombreux cas méconnus d'angiomatose encéphalo-faciale.

Actuellement on classe l'angiomatose encéphalo-faciale parmi les dysgénésies, le trouble du développement intra-utérin étant lié pour les uns à l'influence d'un gène pathologique, pour les autres à un facteur inconnu.

- ETUDE CLINIQUE -
=====

I- L'ANGIOMATOSE CUTANEO-MUQUEUSE

Le naevus vasculaire ou angiome facial peut revêtir deux aspects :

- angiome plan
- angiome tubéreux.

1°- L'angiome plan : forme la plus commune :

C'est la "tache de vin", simple changement de la coloration, elle est parfois légèrement surélevée.

- Sa teinte varie à l'infini du rose pâle au violet foncé. Elle n'est pas toujours homogène, la surface s'émaillant par places de lacis vasculaires plus foncés ou de verrucosités rougeâtres. La pression digitale l'atténue. Elle se modifie sous l'influence du froid, des règles, elle est souvent le siège de poussées congestives. La température locale dépasse fréquemment celle du côté sain.
- La taille varie de l'angiome de quelques centimètres carrés à la vaste nappe recouvrant toute la surface du corps.
- Les contours parfois dentelés paraissent ailleurs comme "coupés au couteau" (observation d'APPELMANS)
- En règle le naevus est unilatéral et siège classiquement dans le territoire du trijumeau. : le plus souvent il occupe la région frontale s'étendant de la racine des cheveux vers la région temporo-pariétale en arrière et en bas vers la partie supérieure de la face. Il recouvrirait ainsi le territoire de l'ophtalmique, débordant parfois sur le cuir chevelu, et aussi dans la plupart des observations le territoire cutané du maxillaire supérieur (cas de ROEDERER, de LOBSTEIN et PHILIPIDES 1952, de DUHAMEL et GOETZ 1954, de WORINGER et BAUMGARTNER 1954).

Plus rarement il intéresse le territoire du maxillaire inférieur. L'atteinte de toute l'hémiface est exceptionnelle (LAUNOIS et BERNOUD 1898, ROHMER et ZIMMERMANN 1951), la bilatéralité encore plus (Cl. VINCENT et HEUYER, BOCK).

On a voulu identifier le domaine du naevus à celui du trijumeau sensitif, d'où la dénomination classique d'angiomatose encéphalo-trigémine, mais l'angiome s'étend très souvent aux territoires voisins et parfois à des régions très éloignées. C'est pourquoi on envisage plutôt une topographie coïncidant avec l'innervation sympathique.

Le naevus se propage très fréquemment aux muqueuses de la face : à la conjonctive surtout, à la muqueuse buccale (FURTADO, MOUTINHO et FREITAS - cas III de LARMANDE - DUHAMEL et GOETZ), à la muqueuse nasale provoquant parfois des épistaxis plus ou moins spontanées.

Par ailleurs on observe très souvent des angiomes aberrants soit sur la face en dehors du naevus principal, soit sur le reste du corps (DJACOS 1951).

Le naevus toujours constitué à la naissance ne s'étend qu'exceptionnellement, certains auteurs l'ont vu régresser partiellement.

2°- L'angiome tubéreux :

Il est exceptionnel et se présente sous la forme d'une tumeur mollasse saillante sur le plan du naevus. L'unilatéralité est la règle (cas de MYLE : volumineux angiome globuleux en raquette).

II- SYMPTOMES MORPHOLOGIQUES

Peu fréquents au niveau des membres où ils ne sont que de simples troubles neurotrophiques associés à une hémiplégie cérébrale infantile, les symptômes morphologiques constituent l'hémihypertrophie crânio-faciale.

- L'hémihypertrophie crânio-faciale :

Bien que rarement signalée dans les observations, elle est cependant la règle (FURTADO, MOUTINHO et FREITAS, GONCALVES, Y. PALLIER).

Elle intéresse l'hémiface atteinte, plus rarement toute la face prédominant alors du côté du naevus. Elle donne au visage un aspect asymétrique plus ou moins accentué. Généralement limitée en hauteur, elle atteint tous les tissus.

L'hypertrophie crânienne surtout visible sur les clichés radiographiques siège du côté des lésions.

- L'hémiatrophie crânio-faciale est exceptionnelle. L'hémiatrophie du crâne isolée a été vue par Cl. VINCENT et HEUYER, plus récemment en 1951 par les Belges PAILLAS, BONNAL, Mme GASTAUD et NAQUET.
- Ces derniers citent par ailleurs dans leur observation l'association exceptionnelle d'un syndrome de KLIPPEL TRENAUNAY : angiomatose ostéo-hypertrophique du bras homolatéral.

III- SYMPTOMES NEUROLOGIQUES

1°- L'épilepsie :

C'est un symptôme tellement fréquent que certains auteurs en font un signe cardinal.

Elle débute très tôt, avant ou pendant la deuxième enfance : dans une observation de Danis et Van Bogaert la mère remarqua chez son enfant périodiquement une déviation des globes vers la droite dès l'âge de six semaines ; les crises apparaissent à 2 ans dans un cas de BONNET (1949). C'est parfois au cours de l'adolescence que le sujet fait sa première crise (à 16 ans chez le malade de DUHAMEL et GOETZ) et même à l'âge adulte.

Etiquetées convulsions chez le petit enfant, elles revêtiront par la suite trois aspects :

a) épilepsie généralisée :

dans sa forme habituelle avec ou sans aura, avec perte des urines, morsure de la langue et amnésie post-critique.

b) épilepsie jacksonienne :

forme localisatrice avec mouvements anormaux du côté opposé à la lésion cérébrale (STURGE cas II de GRASSO et CANNIZZO).

c) équivalents :

absences (VINCENT et HEUYER - DUHAMEL et GOETZ)
migraine ophtalmique, équivalents psychiques,
accès de douleurs dans les extrémités.

L'intervalle entre les crises est variable de quelques jours à plusieurs années. Ces longues rémissions seraient caractéristiques de l'affection.

2°- Les troubles psychiques :

Présents dans 60% des cas selon COHEN et KAY , "ils sont la règle" pour CROUZON.

a) Il s'agit surtout de troubles intellectuels, allant suivant la nomenclature de BINET et SIMON , de l'idiotie profonde assez peu fréquente (BUTTERWORTH) à la débilité mentale simple le plus souvent (WOLLINGER et BAUMGARTNER - DUHAMEL et GOETZ). La plupart des auteurs pensent que ce déficit intellectuel rappelle ce qu'on observe dans de nombreux cas d'épilepsie de l'enfance.

b) troubles du caractère et de l'humeur :

On signale entre autres des violences vis à vis de l'entourage, un sentiment d'infériorité, signes que l'on retrouve chez bon nombre d'épileptiques.

3°- Le syndrome neurologique :

a) Les troubles paralytiques :

Bien qu'inconstants ils sont présents dans de nombreuses observations.

On peut voir une simple monoplégie, plus souvent une hémip légie dissociée. DANIS a suivi l'évolution d'une paralysie depuis le stade de monoplégie jusqu'à la quadriplégie.

L'intensité des troubles varie de la simple exagération des réflexes tendineux avec ou sans signe de Babinski, à la parésie et à la paralysie complète.

Ces signes sont toujours croisés par rapport au naevus sauf dans le cas de HUGO où ils atteignent également le membre inférieur opposé et dans celui de DAVIS qui évolua vers la quadriplégie.

Leur apparition est en général précoce à type d'hémiplégie cérébrale infantile avec spasticité et atrophie des membres atteints. Plus rarement tardive sans trouble du développement, l'hémiplégie suit généralement une crise comitiale.

LARMANDE remarque la fréquence de la gaucherie parmi les porteurs de naevus facial gauche et pense pouvoir la rattacher à des parésies passées inaperçues.

b) Les troubles sensitifs :

On les a signalés dans quelques cas, ils siègent du côté opposé au naevus (SUBIRANA)

c) Les troubles visuels :

En dehors de toute lésion oculaire on peut remarquer :

- soit une hémianopsie latérale homonyme (Cl. VINCENT et HEUYER , cas II de LARMANDE)
- soit crises épileptiques avec aura visuelle
- soit migraine ophtalmique avec scotome scintillant , accompagnant les crises comitiales.

d) troubles divers :

- hypertension intra-crânienne, rare,
- paralysies des nerfs crâniens et du sympathique réalisant parfois un syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER.
- aphasie
- diminution de l'odorat du côté du naevus
- signes de la série cérébelleuse,
- signes infundibulo-hypophysaires : acromégalie, syndrome adiposo-génital. C'est de ces troubles que LARMANDE a rapproché l'hémihypertrophie faciale, faisant de l'angiomatose encéphalo-faciale une affection d'origine neuro-endo-crinienne.

Mis à part les cas d'hypertension intra-crânienne et d'hémorragie méningée, le liquide céphalo-rachidien reste normal.

Alors qu'en 1948 LARMANDE ne cite qu'un seul électro-encéphalogramme (GREEN) les cas rapportés sont de plus en plus nombreux. RADERMECKER en 1950 en publie 9 et tirent d'intéressantes conclusions. :

- 1°) Les altérations EEG paraissent d'autant plus importantes que les troubles psychiques et les manifestations épileptiques sont plus accentuées.
- 2°) Dans certains cas on trouve des signes électriques de foyer mais qui ne coïncident pas forcément avec l'angiome facial ni même avec les dépôts calcaires. Ceux-ci ne représentent, il est vrai, qu'une étape avancée des lésions induites par l'angiome.
- 3°) Dans certains cas exempts de tout trouble neurologique on trouve des altérations du tracé.

L'auteur conclut à l'intérêt de l'E.E.G. :

- celui-ci renseigne sur l'étendue des lésions cérébrales,
- certains foyers épileptogènes peuvent être précisés et le cas échéant traités chirurgicalement.
- la diminution d'amplitude des tracés dans certaines régions semble être l'expression du processus de destruction de la substance cérébrale. Les tracés très lents, amples et diffus, peuvent traduire une poussée oedémateuse aigüe et souvent terminale.

IV.- LES SYMPTOMES OPHTALMOLOGIQUES

1°) Les manifestations glaucomateuses :

Ce sont elles qui individualisent le syndrome de STURGE-WEBER. Très intéressantes, elles permettront peut-être de résoudre le problème de la pathogénie du glaucome.

Actuellement, on distingue trois aspects différents :

- l'hydrophtalmie (70% des cas selon DUKE-ELDER)
- le glaucome simple.
- l'excavation papillaire sans hypertension.

Le glaucome siège en général d'un seul côté et toujours du côté du naevus facial. Lorsque l'angiome est bilatéral, le glaucome peut l'être aussi (BELTMANN), mais le plus souvent il est unilatéral. Les formes hétérolatérales sont l'exception (WORINGER et BAUMGARTNER, DUHAMEL et GOETZ).

a) L'hydrophtalmie :

aspect classique du glaucome infantile, coexiste presque toujours avec un déficit intellectuel marqué. On est dès l'abord frappé par l'augmentation du volume de cet "oeil de boeuf".

Un examen plus attentif nous montrera la mégalocornée, large, aplatie et dont les méridiens dépassent de 1 à 2 mm. ceux de la cornée normale. Au biomicroscope apparaîtront des opacités éparses, des ruptures de la membrane de Descemet. La chambre antérieure est profonde, la pupille en mydriase réagit mal à la lumière, l'iris est délavé et terne. L'ophtalmoscopie montre une papille atrophique avec une excavation glaucomateuse typique. L'examen de la réfraction révèle le plus souvent une myopie forte avec astigmatisme. L'hypertonie est en général modérée, l'acuité visuelle toujours basse, souvent inférieur à 1/10.

L'hydrophtalmie évolue vers la désorganisation du globe, parfois aggravée par des poussées inflammatoires.

b) Le glaucome chronique de l'adulte :

Beaucoup moins fréquent que la forme précédente, il débute parfois avec une poussée de l'angiome.

Sa symptomatologie est banale : atrophie avec excavation papillaire typique, déficits campimétriques et hypertonie oculaire dont l'intensité, très variable d'un cas à l'autre, est aussi très instable chez le même malade se modifiant sous différents facteurs : l'effort, les règles, etc....

Les vaisseaux rétinienx, s'ils sont grêles comme dans tout glaucome, participent parfois au processus angiomateux.

L'évolution du glaucome est chronique, entrecoupée de poussées, aboutissant en général au glaucome absolu et à la cécité.

c) L'excavation du type glaucomateux sans hypertonie:

Infiniment plus rare, elle est signalée par MAC RAE, RORVIK, LARMANDE. Dans ce dernier cas la cécité a progressé après des crises douloureuses sus-orbitaires, en l'absence de toute hypertonie.

Certains auteurs comme DANIS pensent que le primum movens de ces troubles est l'angiome de la choroïde. On ne peut toutefois le compter parmi les signes cliniques du syndrome de STURGE-WEBER, la preuve n'en étant pas encore faite de façon unanime.

L'angiome isolé ou associé est rare, on en compte 57 cas dans la littérature. L'image ophtalmoscopique caractéristique se présente sous la forme d'une excroissance blanchâtre juxtapapillaire entourée de vaisseaux choroïdiens dilatés.

L'extension du processus angiomateux se manifeste ailleurs qu'au niveau de la choroïde. Le naevus peut envahir les paupières, la conjonctive palpébrale, et la conjonctive bulbaire au niveau de laquelle le biomicroscopie montre deux plans de vaisseaux dilatés, variqueux.

Des téléangiectasies se rencontrent sur l'iris en regard du naevus et sur la rétine : c'est ainsi que BLUM et MUTHUX décrivent au fond d'oeil des angiomes veineux, et BONNET un aspect de cyanose unilatérale de la rétine.

2°) Certains symptômes oculaires dépendent des lésions intra-crâniennes :

- l'hémianopsie latérale homonyme est assez fréquente, respecte la vision centrale et peut s'accompagner de cécité monoculaire.
- les signes d'hypertension intra-crânienne sont rares. La stase papillaire n'est relatée que dans quelques observations, le strabisme paralytique plus exceptionnellement encore.
- On peut observer un syndrome de CLAUDE BERNARD HORNER.

3°) Divers symptômes oculaires peuvent se voir :

- BLUM et MUTHUX signalent une exophtalmie réductible qu'ils attribuent à des lésions vasculaires de l'orbite.

Citons encore :

- l'hétérochromie irienne (FURTADO, MOUTINHO et FREITAS)
- véritable naevus mélanique de l'iris
- ARJONA insiste sur la fréquence de l'aspect bleuté de la sclérotique qu'il attribue à une activité anormale des mélanoblastes due à une hypervascularisation choroïdienne.
- iridochoroïdite torpide avec cataracte
- choroïdérémie (BINKHORST)
- gliome de la rétine (VAN DER HOEVE)
- colobome de la choroïde.
- décollement de rétine.
- cataracte (INIGO)
- persistance de l'artère hyaloïde (PALLIER)

4°) Certaines formes particulières empruntent quelques signes à d'autres angiomatoses :

- anévrysme cirsoïde de la rétine (GIRARD, BONAMOUR, DEVIC et DURAND DE GEVIGNEY).
- Mme DEFRANCE décrit "une phakomatose faciale et oculaire intermédiaire entre les maladies de STURGE WEBER et de VON HIPPEL-LINDAU".

V- SYMPTOMES ASSOCIES

- La mélanose est fréquemment signalée : naevi de siège et de taille variables (naevus choroïdien : BLUM et MUTHUX)
- Des hémorragies viscérales (hématémèse, méloena) évoquent l'idée de malformations angiomateuses profondes.
- Nombreuses sont les malformations associées : spina bifida occulta, hernies, cryptorchidie, anomalies digitales, éléments du status dysraphicus etc....
- On peut noter des troubles infundibulo-hypophysaires qui auraient pour certains une importante valeur pathogénique :

acromégalie, syndrome adiposo-génital, diabète insipide, troubles thermiques (BONNET).

VI- SYNDROME RADIOLOGIQUE

La radiologie apporte, après la clinique, certains éléments nécessaires au diagnostic et pour LARMANDE à l'étude pathogénique de la maladie.

Diverses techniques peuvent être utilisées :

- radiographie simple
 - stéréoradiographie
 - tomographies en série
 - encéphalographie gazeuse
 - artériographie.
- La radiographie du crâne sans préparation montrera l'élément caractéristique : les calcifications corticales décrites pour la première fois par Parkes WEBER en 1922. SCHWARTZ les retrouve dans 80% des cas. Ce sont des "traînées flexueuses, entrelacées, vermiculaires, d'aspect festonné, grillagé", parfois c'est une opacité plus diffuse mais à contours sinueux ou même à double contour. Elles siègent du côté de l'angiome cutané, se localisant avec prédilection au niveau de la zone pariéto-occipitale, plus rarement fronto-pariétale.
- Larmande signale dans son observation I des calcifications oculaires.
- Les calcifications sous-cutanées dans la région de l'angiome sont exceptionnelles (MOREAU et BERARD) .
- C'est aussi le cliché simple qui révélera l'hémihypertrophie crânio-faciale souvent inapparente, cliniquement : on notera un épaississement des os plus marqué au niveau de la calotte qu'au niveau de la face. Du même côté les sinus maxillaires et frontal sont dilatés. La selle turcique est souvent petite.
- La stéréographie situe les calcifications cérébrales immédiatement sous la calotte osseuse qu'elles doublent.
 - Les tomographies en série fixent les limites du sinus frontal et de l'orbite.

- L'encéphalographie gazeuse n'a été utilisée que par quelques auteurs (BETHOUX, ISNEL et MARCOULIDÈS. MORSIER et FRANCESCHETTI . GREEN . LARMANDE). Elle montre très souvent des aspects pathologiques : ventricules déformés, déplacés, dilatés, voire exclus.

Cette technique bien que dangereuse, précise l'extension des lésions en profondeur et l'atrophie d'une moitié du cerveau.

- Sur l'angiographie cérébrale d'acquisition récente les opinions sont très divergentes. Certains auteurs (LAINE, Mme DELANDTSHEER et DELANDTSHEER) se fient beaucoup à cette méthode pour l'exérèse des angiomes cérébraux.

- ANATOMIE PATHOLOGIQUE -
=====

Le naevus cutané-muqueux :

C'est un angiome capillaire constitué par un enchevêtrement de vaisseaux capillaires disposés en lobules, sans capsule vraie. Ces capillaires se rapprochent du type embryonnaire par l'absence de gaines élastiques et musculaires, du type adulte par l'importance des lumières et l'épaisseur des parois. L'épiderme est normal mais les glandes cutanées sont souvent altérées. L'innervation étudiée par DREYFUS et ABOULKER joue certainement un rôle important, on y trouve des fibres à myéline, des fibres de REMAK qui constituent la majeure partie des fibres sympathiques des mammifères, des cellules nerveuses, et un important plexus en toile d'araignée.

Les lésions cérébro-méningées :

Elles sont de trois ordres :

- l'angiomatose méningo-encéphalique
- les calcifications anormales
- l'aplasie corticale.

Si l'angiomatose méningo-encéphalique n'est pas la seule lésion intra-crânienne, elle est la manifestation la plus visible, celle qui attire d'emblée l'attention à l'ouverture du crâne. Elle atteint avant tout la pie-mère mais s'étend aussi au cortex, à la dure-mère et peut-être à la paroi osseuse, comme le pense LARMANDE. Le plus souvent limitée en surface, elle peut être parfois très étendue : dans une observation de DANIS et VAN BOGAERT une plaque angiomateuse occupe toute la région temporo-occipitale droite et la région opto-pédonculaire, on note en plus une angiomatose mésencéphalo-bulbaire et cérébelleuse croisée.

Quel type d'altérations vasculaires peut-on voir ? Pour CUSHING et BAILEY uniquement des angiomes racémeux veineux.

BONNET signale la présence d'anévrysmes cirsoïdes (anévrysmes artério-veineux);

GIRARD , BONAMOUR , DEVIC et DURAND de GEVIGNEY devant un sujet présentant un anévrysme cirsoïde de la rétine, imaginent au niveau du cerveau la même malformation.

L'angiomatose méningée se présente macroscopiquement sous deux types : variqueux et caverneux. Le type variqueux, le plus fréquent, revêt la forme d'un lacis de vaisseaux, en apparence des veines, en nombre anormal et qui sont dilatés, ectasiés par place, bleutés, indépendants les uns des autres, sans capsule. Le type caverneux, rare, constitue une masse bleuâtre, irrégulière, sans vaisseaux apparents. La coupe met en évidence un aspect spongieux imbibé de sang rappelant la structure du corps caverneux.

L'étude histologique montre l'envahissement de la dure-mère et de la lepto-méninge, l'état des vaisseaux pour la plupart du type embryonnaire sans qu'on puisse distinguer artère et veine. Les vaisseaux de type adulte sont rares, les artères présentent des altérations pariétales.

L'angiomatose corticale visible au seul examen histologique révèle des altérations de toutes les couches.

Les calcifications corticales sont étalées en bandes parallèles à la surface du cortex dont elles suivent les sinuosités. Elles sont constituées de concrétions calcaires globuleuses, parfois coralliformes, dont la taille varie de 8 microns à un dixième de millimètre, et qui siègent pour la plupart dans les 2ème et 3ème couches corticales, plus rarement dans les 4ème, 5ème et 6ème couches.

Les rapports des calcifications sont très discutés, certains avec Green les identifiant à des vaisseaux sanguins calcifiés. Peters prouve que, d'abord au contact des vaisseaux, elles confluent par la suite, certaines lumières vasculaires s'obstruent, il se constitue des îlots calcaires exclus de la circulation.

Dans les couches calcifiées le nombre des éléments nobles est considérablement réduit d'où l'aplasie cérébrale visible macroscopiquement. Les rares cellules ganglionnaires sont pathologiques. Par contre la névroglie prolifère, s'étendant à distance d'une façon diffuse, ce qui pour LARMANDE aurait un intérêt pathogénique.

Les lésions oculaires :

Si en 1938 MANOLESCO ne comptait que 14 examens histologiques de globes, on peut en dénombrer environ 30 actuellement dans la littérature. Ces études ont presque toutes été pratiquées après énucléation pour glaucome, quelques unes pour décollement de rétine, rarement en cours d'autopsie comme celle de DANIS effectué sur un oeil cliniquement normal.

SAFAR trouve un épaississement diffus de la choroïde, WEBER une histologie normale, BROUWER un rétinoblastome. Tous les autres auteurs décèlent un angiome de la choroïde : DUNPHY, GRANDSTROEM, JAHNKE, BALLANTYNE, STOEWER, LAWFORD, DE HAAS, VOGTS, VON HIPPEL, ISCHREYT, KOCH, KREIBIG, MARLOW, OLESEN, SNELL, STEFFENS, QUACKENBOSS, ROCHA, CAMPOS, LUDWIG WAGENMANN, MILLER, PATON et COLLINS, SOHBY, ZAMENHOFF, CONTINO, DANIS.

"Il semble exister des modifications téléangiectasiques plus ou moins prononcées du tractus uvéal dans tous les cas de glaucome avec naevus", telle est l'opinion de MANOLESCO que partage également DUKE ELDER.

Ces différentes coupes ont révélé des lésions variées :

- simples modifications des vaisseaux de la choroïde ou du corps ciliaire qui peuvent être sinueux, dilatés.
- angiomatose irienne.
- une choroïde très épaissie sur toute son étendue (350 μ dans le cas de SAFAR, 400 μ dans celui de GRANDSTROEM).
- dans les cas les plus démonstratifs c'est un véritable angiome choroïdien (CONTINO).

Pour DANIS les examens histologiques prouvent que toute altération oculaire associée à un angiome de la face doit être attribuée à un angiome choroïdien quel que soit l'aspect clinique. Cet auteur rapporte 2 cas personnels et dénombre 55 angiomes dans la littérature (29 isolés et 26 associés à un angiome de la face). L'angiome de la choroïde est une tumeur congénitale, GIAMPALMO en découvre chez des nouveaux-nés.

Histologie :

Au stade initial et avant l'apparition de toute complication, c'est un épaississement localisé de la choroïde, siégeant le plus souvent au pôle postérieur près de la papille (54 sur 57 cas examinés). Généralement unique on peut en trouver plusieurs (GARROW et LOEWENSTEIN).

A son niveau les différentes couches de la choroïde ne peuvent plus être distinguées. Cet épaississement est constitué par des canaux vasculaires de calibre uniforme, nettement plus grand que celui des autres vaisseaux oculaires, et dont la paroi est réduite à une couche de cellules endothéliales. Le tissu conjonctif est peu abondant, dépourvu de mélanophores.

Latéralement l'angiome va en s'amincissant progressivement pour se continuer avec la choroïde.

C'est un angiome caverneux typique. On ne trouve jamais de signe de prolifération maligne évoquant un angiosarcome.

Dans les stades suivants les altérations dépendent de l'évolution :

- dans certains cas la rétine est décollée de l'épithélium pigmentaire par un exsudat albumineux.
- dans d'autres il y a formation d'une mince lamelle de tissu fibrillaire entre choroïde et épithélium pigmentaire avec atrophie des cônes et des batonnets. Cet aspect se retrouve dans la rétinite exsudative de DANIS et COPPEZ ainsi que dans les stries angioïdes.

Ailleurs la face interne de l'angiome est recouverte d'une coque de tissu osseux.

Y a-t-il des lésions de l'angle irido-cornéen ?

Les avis sont assez partagés à ce sujet, la plupart des yeux examinés ayant été énucléés pour glaucome absolu. Sur 15 cas publiés dans la littérature DUKE-ELDER retrouve dans 5 observations un angle obstrué par du tissu dense ou des synéchies antérieures. Telle n'est pas l'opinion de DANIS qui classe les altérations de l'angle parmi les modifications banales de tout glaucome secondaire au même titre que l'opacification du cristallin et l'excavation papillaire.

Citons quelques lésions inhabituelles :

- Imprégnation calcique des cellules ganglionnaires de la rétine, des parois vasculaires rétiniennes et de la limitante interne (GARROW et LOEWENSTEIN)
- Endartérite proliférante des artères ciliaires postérieures (BERGMEISTER, PANAS, GINSBERG)
- Un cas de rétinoblastome sans lésion choroïdienne évidente (BROUWER, VAN DER HOEVE et MAHONEY).
- angiome rétinien (OPPENHEIM)
- DUKE-ELDER cite un cas d'atrophie caverneuse du nerf optique alors que le tonus oculaire est normal.

Il ressort de ces différents examens que les lésions vasculaires uvéales sont excessivement fréquentes ce qui offre un intérêt pathogénique évident.

- FORMES CLINIQUES -
=====

Naevus facial, angiomatose encéphalo-méningée avec calcifications corticales se manifestent par des crises comitiales et des troubles mentaux, atteinte oculaire qui peut être selon les cas un glaucome ou un angiome de la choroïde : telle est la forme complète de l'angiomatose encéphalo-faciale.

D'après les symptômes oculaires on distingue :

- le syndrome de STURGE-WEBER où le glaucome constant peut se manifester soit sous la forme adulte soit sous forme de buphtalmie
- le syndrome de JANNKE où l'élément oculaire est l'angiome de la choroïde, il évolue très souvent vers le syndrome de STURGE-WEBER.

Les formes incomplètes sont beaucoup plus fréquentes :

- L'angiomatose oculo-cutanée semble la plus répandue, on peut séparer 2 types :
 - le type Schirmer, forme abortive du syndrome de STURGE WEBER, qui associe un naevus facial à un glaucome le plus souvent homolatéral.
 - le type MILLIES où l'atteinte oculaire est représentée par un angiome de la choroïde.
- Très fréquente également l'angiomatose neuro-cutanée (syndrome de KRABBE) est constituée par un naevus facial et des calcifications intra-crâniennes se manifestant par des crises comitiales parfois des troubles mentaux, une hémiplégie, une hémianopsie latérale homonyme.
- Les autres formes bisymptomatiques semblent plus rares :
 - l'existence d'un syndrome oculo-encéphalique paraît douteuse
 - le naevus trigéminé dit ostéo hypertrophique, par contre, est assez fréquent.

- Certains auteurs (BERGSTRANDT, OLIVECRONA et THONIS) admettent des formes monosymptomatiques parmi lesquelles le naevus facial représente la forme la plus fréquente. DANIS pense même à la vraisemblance de formes purement oculaires et voit là l'explication de certains glaucomes, décollements rétiniens voire d'hémorragies expulsives. L'endartérite calcifiante du cerveau est-elle une forme purement intra-crânienne ?
- Très intéressantes à étudier sont les formes atypiques qui créent un lien avec les autres angiomatoses et les trois premières phakomatoses :
 - Angiome de la face associée à un anévrysme cirsoïde de la rétine (GIRARD , BONAMOUR, DEVIC et DURAND DE GEVIGNEY)
 - angiome de la face associé à des lésions rappelant un peu la maladie de VON HIPPEL-LINDAU (Mme DEFRANCE).

- EVOLUTION -
=====

Si classiquement l'affection n'évolue pas et semble fixée le plus souvent dès la première enfance, il est loin d'en être toujours ainsi.

Bien souvent on verra les signes neurologiques progresser. PAILLAS, puis DANIS ont décrit des tableaux très significatifs de cette extension ; chez le malade de ce dernier la monoplégie évolua vers la quadriplégie puis la mort.

Exceptionnellement le naevus régresse ou au contraire se développe . Les troubles oculaires aboutissent à la cécité dans la majorité des cas.

Si l'hypertension intra-crânienne complique rarement l'évolution, les hémorragies méningées à répétition sont très fréquentes, pouvant conduire le malade à la mort. Cl. VINCENT a préconisé de rechercher systématiquement une angiomatose chez tout malade jeune sujet aux hémorragies méningées à répétition.

En résumé l'angiomatose encéphalo-trigémisée est loin d'être une affection aussi bénigne qu'on a coutume de le dire puisque bien souvent elle nous livre un sujet enlaidi, insuffisant intellectuellement, épileptique, parfois paralysé voire aveugle.

- OBSERVATION -
=====

B... Patrice :

actuellement âgé de 4 ans est né le 2 IX 1951 à terme, l'accouchement s'est effectué normalement, l'enfant pesait 4 kg. il a crié spontanément.

Il a été allaité par sa mère jusqu'à 3 mois, a percé sa première dent à 3 mois 1/2, n'a été atteint d'aucune maladie infantile.

C'est à 2 mois qu'on note la première manifestation comitiale : crise de contracture des muscles masticateurs empêchant la tétée.

Depuis les crises se sont généralisées, elles sont très fréquentes (plusieurs par mois) surtout depuis 6 mois.

La station assise n'a été possible qu'à l'âge de 2 ans, la marche à 3 ans, l'enfant n'a jamais parlé.

Antécédents familiaux :

une soeur âgée de 5 ans bien portante

une autre âgée de 2 ans bien portante

Rien à signaler du côté paternel

La mère âgée de 24 ans est en bonne santé

- . le père de celle-ci actuellement en prison présente des "crises nerveuses"
- . parmi les frères et soeurs 11 ont survécu, l'un d'eux est atteint de paralysie d'un bras, 3 sont décédés dont l'un "anormal" est mort à 4 ans au cours d'une crise convulsive.

Actuellement : nous sommes en présence d'un enfant maigre, bruyant, en état d'agitation perpétuel et dont le corps est presque entièrement recouvert d'un angiome plan depuis la naissance.

Le naevus vasculaire très étendu prédomine à droite.

A la face il atteint les ailes du nez, les deux joues, les régions temporales, la paupière supérieure droite,

l'hémifront droit et le cuir chevelu de ce côté.

Au niveau du tronc :

- de façon symétrique la partie supérieure de la face antérieure du thorax
- la moitié droite du dos sur toute sa hauteur,
- les fesses, la verge, et les bourses.

Au niveau des deux membres supérieurs l'angiome recouvre symétriquement la face antéro-externe des bras et avant-bras, la moitié interne de la paume de la main.

Au niveau des deux membres inférieurs atteinte symétrique de la face postérieure de la cuisse et de la jambe, du bord externe du pied et de la moitié externe de la plante du pied .

L'examen général montre un fonctionnement cardio-pulmonaire normal. On note une micropolyadénopathie cervicale, un état dentaire déplorable, toutes les dents paraissent cariées.

Le testicule droit est ectopique.

Examen neuro-psychiatrique :

L'enfant tient sa tête, peut rester assis, mais ne marche pas, on note seulement une marche automatique.

Il ne mange pas seul, l'incontinence sphinctérienne est totale. C'est d'après les tests d'IZARD et SIMON un débile profond, son âge mental se situe entre 9 et 12 mois.

La motilité spontanée est normale.

Les réflexes ostéo-tendineux aussi, le signe de Babinski est bilatéral.

On trouve à droite une hypotonie axiale prédominant au membre supérieur, à gauche une faiblesse musculaire.

Les crises d'épilepsie généralisée se produisent au rythme de plusieurs par mois.

L'examen oculaire n'est que partiel en raison de l'agitation du malade.

- l'oeil gauche est absolument normal.

- à droite buphtalmie typique :

l'oeil est très augmenté de volume, la cornée immense est parfaitement transparente. On ne note pas d'angiome conjonctival. La chambre antérieure

est profonde, la pupille en légère mydriase réagit mal à la lumière.

Au fond d'oeil pas d'angiomatose visible mais la papille est blanche, atrophique, excavée. La myopie dépasse 20 dioptries. Le tonus oculaire est à 60 mm. Hg.

L'acuité et le champ visuels sont impossibles à apprécier.

Examen radiographique :

Les radiographies du crâne sans préparation montrent les images caractéristiques de l'affection.

On remarque en effet du côté droit où prédomine le naevus cutané, des trainées opaques, flexueuses, vermiculaires prenant par endroits l'aspect de deux trainées parallèles. Sur le cliché de face ces images se projettent au-dessus de l'arcade orbitaire. De profil elles envahissent la région pariéto-occipitale droite. La selle turcique est normale. On ne note pas d'agrandissement des sinus, ni d'épaississement osseux.

L'enfant est mort au cours d'un épisode grippal le 21-II-55.

A l'autopsie on découvre une volumineuse plaque angiomateuse rose revêtant tout l'hémisphère cérébral droit mais prédominant nettement au niveau du lobe occipital, une atrophie globale de l'hémisphère droit qui est réduit d'un tiers. Une importante hémorragie recouvre les faces externes et interhémisphériques de la moitié postérieure de l'hémisphère droit.

L'hémisphère cérébelleux droit est également très diminué de volume sous une nappe angiomateuse.

Les poumons, coeur, foie, reins, surrénales sont indemnes.

- ETUDE NOSOGRAPHIQUE -
=====

Délaissant l'étude clinique actuellement bien connue, les auteurs s'efforcent de trouver à l'angiomatose encéphalo-faciale sa place dans un cadre nosographique. On tend à grouper les maladies de système en affections du système réticulo-endothélial, affections mésodermiques qui présentent une même origine embryonnaire.

L'angiomatose encéphalo-faciale rentre dans le cadre des "dysplasies neuro-ectodermiques congénitales" de L. VAN BOGAERT qui ont pour caractères communs : l'atteinte élective des organes dérivés de l'ectoderme, peau et système nerveux, et la nature congénitale souvent héréditaire et familiale.

L'angiomatose encéphalo-faciale peut-elle être rapprochée des phakomatoses de VAN DER HOEVE : neurofibromatose de RECKLINGHAUSEN, sclérose tubéreuse de BOURNEVILLE et maladie de VON HIPPEL-LINDAU dont le trait d'union est le phakos, tache ou tumeur ?

Ces quatre affections atteignent la peau, le système nerveux et l'oeil.

L'atteinte cutanée a pour note commune le naevus, vasculaire ou pigmentaire. On peut voir des tumeurs : angiome tubéreux dans l'angiomatose, molluscum pendulum et névrome plexiforme dans la maladie de RECKLINGHAUSEN, adénomes sébacés dans la maladie de BOURNEVILLE.

L'atteinte du système nerveux central se manifeste par : une angiomatose méningée et hémisphérique unilatérale dans l'angiomatose, des gliomes des nerfs crâniens dans la maladie de RECKLINGHAUSEN, un angiome kystique du cervelet dans la maladie de VON HIPPEL LINDAU, des nodules hémisphériques disséminés dans la sclérose tubéreuse.

Pourtant deux points communs sont à retenir : anatomiquement une gliomatose diffuse est la règle, cliniquement toutes ces affections s'accompagnent d'idiotie et de crises épileptiformes. L'atteinte oculaire est très

fréquente : angiome de la choroïde dans l'angiomatose, tumeurs papillaires dans la sclérose tubéreuse, et plus rarement dans la maladie de RECKLINGHAUSEN, angiome kystique dans la maladie de VON HIPPEL LINDAU . Le glaucome ne se voit guère que dans l'angiomatose et la maladie de RECKLINGHAUSEN.

Il est intéressant de noter qu'entre ces quatre affections on trouve d'assez nombreuses formes de transition tant cliniques qu'histologiques.

LARMANDE propose d'étendre le terme de phakomatose également à l'angiomatose médullo-cutanée et au syndrome de BONNET, DECHAUME et BLANC. Il pense également que des recherches plus soignées permettraient de retrouver dans toutes ces affections des signes endocriniens, c'est pourquoi il envisage après ROUSSY et MOSINGER d'englober sous la même rubrique d'autres affections comme le syndrome de LAURENCE - MOON - BARDET - BIEDL, certaines formes de glaucome et de myopie et leur donne le titre de "Dysplasies neuro-endocriniennes congénitales".

- PATHOGENIE -
=====

Nombreuses sont les hypothèses formulées jusqu'ici et pourtant le problème est loin d'être résolu.

1°) Le glaucome :

Les auteurs sont d'accord pour considérer que le glaucome n'a pas d'individualité propre et n'est que secondaire à des lésions primitives typiques de la maladie.

Certains attribuent le glaucome à la présence d'anomalies congénitales de l'angle de la chambre antérieure, rarement retrouvées et n'expliquent que la buphtalmie.

Les troubles vasculaires et en particulier l'angiomatose choroïdienne retiennent beaucoup plus l'attention des auteurs qui la considèrent comme presque constante.

Quel est le mécanisme de l'hypertonie ?

- Pour certains l'angiome, augmente le volume du contenu du globe.
- Pour d'autres un trouble de la perméabilité capillaire et de la nutrition de l'oeil permettrait de comprendre l'excavation atrophique sans hypertonie.
- Hudelo opte pour une stase due à la gêne de la circulation de retour par l'angiome intra-crânien.
- Aynsley imagine une atteinte du mésoblaste oculaire touchant aussi bien les tissus de filtration que les vaisseaux.
- Pour FREESE et VON ROTH c'est une altération du sympathique et pour LARMANDE c'est une lésion du centre sympathique principal : l'hypothalamus.

2°) Les lésions majeures : naevus cutané et lésions intra-crâniennes :

Ces deux manifestations ont-elles une ori-

gine commune, dépendent-elles d'une même cause commune ou sont-elles fonctions l'une de l'autre ?

Deux conceptions s'affrontent :

- a) l'affection est le fait d'une malformation congénitale intéressant spécialement les organes d'origine ectodermique. Mais quelle en est la cause ? infection, traumatisme, gène pathologique ? A quel moment de la vie intra-utérine se produisent ces modifications ?
- b) On a insisté sur ce que la topographie du naevus coïncidait plus avec celle du sympathique qu'avec celles des racines cérébrospinales pour ébaucher l'hypothèse d'une origine nerveuse.

Pour Larmande seul un facteur nerveux sympathique permet d'expliquer l'hétérochromie de l'iris et la topographie des lésions, l'extension des lésions fait envisager une lésion élevée, une lésion de l'hypothalamus. Cet auteur pense qu'une atteinte de l'hypophyse permet de comprendre le syndrome acromégaloïde hémicrânio-facial, un trouble de la perméabilité capillaire et de la vasomotricité.

- TRAITEMENT -
=====

Le Naevus flammeus :

- Si le naevus est limité, on peut utiliser l'électrocoagulation monopolaire en surface qui donne de bons résultats et ne laisse pas de cicatrice.
- Si le naevus est étendu, on choisira entre deux techniques :
 - . la Buckythérapie : les rayons très mous n'exposent pas aux dangers habituels de radio-dermite et cataracte. Il faut répéter les irradiations à 4 mois d'intervalle. C'est une excellente méthode mais qui nécessite un appareillage adapté.
 - . le cryomassage , efficace et facile à manier.

Les troubles neurologiques :

Les différents traitements essaient d'agir sur les lésions génératrices .

- Méthodes chirurgicales :

- . l'extirpation ou la coagulation de l'angiome méningé expose à de redoutables hémorragies
- . certains comme Olivéron ont pratiqué avec succès l'excision du cortex calcifié.
- . la ligature de la carotide a donné des résultats variables.

- les agents physiques.

- sur la curiethérapie les avis sont très partagés.
- la radiothérapie pénétrante paraît être le meilleur traitement. Elle agit par lyse de l'endothélium vasculaire et provoque la thrombose et l'oblitération des vaisseaux.

CUSHING conseille de l'associer à des interventions curatrices prudentes.

Les manifestations oculaires :

Les opérations fistulisantes antiglaucomateuses se compliquent souvent d'hémorragie expulsive et d'abondante perte de vitré. Les myotiques restent la seule arme.

En cas de glaucome absolu c'est à l'énucléation qu'il faudra recourir.

- CONCLUSIONS -
=====

- Le syndrome de Sturge-Weber est l'association :

- d'une angiomatose cutanée, muqueuse, choroïdienne, méningée et encéphalique.
- d'un syndrome acromégaloïde hémicrâniofacial
- d'une aplasie cérébrale localisée avec gliomatose
- de calcifications corticales visibles sur les clichés radiographiques.

"Toutes ces lésions céphaliques ont un caractère commun : elles sont systématisées et strictement unilatérales.

"Elles engendrent : des troubles neurologiques,
: des " mentaux
: des " oculaires,

dont les principaux sont :

- : l'oligophrénie
- : les crises d'épilepsie
- : l'hémiplégie
- : le glaucome " (Larmande.

- C'est Schirmer qui le premier vit une relation entre le naevus facial et le glaucome.

- La maladie de Sturge-Weber est une affection exceptionnelle. Sans pouvoir affirmer son caractère héréditaire, on la classe actuellement parmi les dysgénésies.

- Le glaucome individualise le syndrome. Il se présente en général sous la forme d'un glaucome infantile, parfois d'un glaucome simple, plus rarement d'une excavation papillaire sans hypertension.

- L'étude anatomo-pathologique montre :

- au niveau de la face un angiome capillaire.
- au niveau de l'encéphale :
 - : une angiomatose méningo-encéphalique
 - : des calcifications anormales,
 - : une aplasie corticale.

• au niveau du globe oculaire :

soit de simples modifications des vais-
seaux choroïdiens,
soit un véritable angiome de la choroïde

- On classe actuellement la maladie de Sturge-Weber parmi les "dysplasies neuro-endocriniennes congénitales".
- Une meilleure connaissance de la maladie permettra-t-elle de comprendre la pathogénie du glaucome ?

Actuellement on admet que le syndrome de Sturge Weber reflète un trouble hypothalamo hypophysaire (Larmande).

—O—O—O—

Vu, le Président de thèse :

Vu le Doyen de la Faculté
de Médecine de Paris

Professeur V E L T E R

Professeur L. B I N E T .

Vu et permis d'imprimer

Le Recteur de l'Académie de Paris

J. SARRAILH

- BIBLIOGRAPHIE -
=====

- ARJONA ; STURGE-WEBER avec mélanose oculaire .
Ar. Soc. Oft. H.A. 8,12,1948.
- BINKHORST C.D. : Naevus flammeus faciei with homolateral choroidemia and secondary pigmentary degeneration of the retina.
Soc. Néerl. Ophthal. 13 et 14 déc. 1947 à Leyde.
- BLUM J.O. et MUTHUX S. : La maladie de Sturge-Weber-Krabbe
Ophthalmologica. Basel 1949 119/4-5
- DOCK R.H. : Un cas de syndrome bilatéral de Sturge Weber.
Amer. J. Ophthal. 1950 33/7 1121
- BONNET P. : Angiomasose encéphalo-trigémينية avec tableau ophtalmoscopique unilatéral de la "cyanose de la rétine". Soc. Oto. Neuro. Ophtal. Lyon
26 juin 1949.
- BOUZAS A. : Cas de syndrome de Sturge-Weber-Krabbe.
Soc. Hellen Ophtal. 24 janvier 1952.
- PROAGER E. et H. HERTZ : Un foyer localisé par E.E.G. dans un cas de Sturge-Weber et extirpé avec bon résultat.
- CALMETTES. DEODATI et GARIPUY : Syndrome de Sturge Weber
So. Ophtal. Midi de la France 29 oct. 1950.
- CONTINO F. : Malattia di Sturge-Weber incompleta con angiomasosi della corioide. Contributo clinico et istologico.
Bollet Oculist. 1950 29/3 133-155
- DANIS P. : L'angiome de la choroïde .
Arch. Ophtal. 1952 12/5 487-509.
- DANIS P. : Aspects ophtalmologiques des angiomasoses du système nerveux.
Acta Neurol. Psychiat. Belge 1950 (nov.) 50
615-679.
- DANIS P. et VAN BOGAERT L. : Angiome choroïdien "muet" au cours d'une maladie de Sturge Weber suivie pendant toute la vie du sujet. Etude anatomo-clinique.
Séance Jubilaire Belge 19 sept. 1950.

- DEFERANCE D. : Une nouvelle forme de phacomatose faciale et oculaire intermédiaire entre les maladies de Sturge Weber Krabbe et de Von Hippel Lindau.
SoC. Ophtal. Paris 20 juin 1953.
- DELAHAYE : Maladie de Sturge-Weber Krabbe.
Soc. Dermat. Syphil. Ouest-Sud-Ouest 18 av.53
- DJACOS C. : Cas de maladie de Sturge Weber Krabbe.
Soc. Hellen Ophtal. 25 jan. 1951 et 22 fèv.1951
- DJACOS C. et JOANNIDES Th. : La maladie de Sturge-Weber-Krabbe
Ann. Oculist. 1951 184/11. 994-1014.
- DUHAMEL E. et GOETZ G. : A propos de l'angiomatose encéphalo-trigémينية. Soc. Ophtal.Est. de la France. 26-27 juin 1954.
- FUCHS A. : El diagnostico clinico del hemangioma de la coroides y su relacion con el sistema nervioso.
Rev. O.N.Oftal. 1951 26/9 10 (99-109).
- FURTADO D., MOUTINHO H. et FREITAS A. : Sturge-Weber avec Hémihypertrophie.
Soc. fr. O.N.O. 14,15,16 mai 1948.
- GARROW A. et LOEWENSTEIN A. : Un cas d'hydrophtalmie unilatérale et ses relations possibles avec la maladie de Sturge-Weber.
Brit. J. of. opht. 27 août 1943 335-354.
- GIBARD P., BONAMOUR, DEVIC et DURAND DE GEVIGNEY : Angiome de la face, anévrysme cirsoïde de la rétine et de l'encéphale.
Lyon Médical 1950 150-154.
- GRASSO, CANNIZZO E. : Considérations sur l'apparition du glaucome dans la maladie de Sturge-Weber.
Studi Sassaresi 1942.
- GONCALVES D. : Hydrophtalmie associée à un naevus de la face.
Rev. Brasil. Oftal. 1950 9/1 21-26.
- HAMBRESIN L. : A propos de l'angiomatose encéphalo-trigémينية
Soc. Ophtal.Est. de la France . Strasbourg 13 déc. 1953.
- HAMBRESIN L., BENOULET J. : Angiomatose faciale et glaucome
Soc. Belge Ophtal. 26 fèv. 1950.
- INIGO L. : Quelques cas atypiques du syndrome de Sturge Weber
Soc. Oftal. Hisp. Amer. Cadiz 18 sept. 1952.
- KISSEL P. et DORNIER R. : Angiomatose neuro-cutanée dimidiée
Rev. Medicale de Nancy 1951 2ème année.
tome LXXVI p.421-423.

- LATNE , Mme DELANDTSHEER et DELANDTSHEER : Etude d'une série de 8 angiomes intra-crâniens.
Revue fr. neurol. 1953 p.92-101.
- LAMY M. , AUSSANAIRE M. , JAMMET M.L. et GAYNO M. : L'angiomasose faciale, rétinienne et encéphalique.
Soc. Pédiâtr. Paris 15 mars 1949.
- LARMANDE A.M. : Le caractère héréditaire de la neuro-angiomasose encéphalo-faciale.
Soc. Ophtal. Fr. Lyon 14 mars 1948.
- LARMANDE A.M. : La neuro-angiomasose encéphalo-faciale.
Syndrome hypothalamo-hypophysaire.
Soc. franç. Ophtal. 23 mai 1948.
- LARMANDE A.M. : La neuro angiomasose encéphalo faciale, syndrome hypothalamo-hypophysaire . Un vol. chez Masson et Cie. édit. Paris 1948.
- LOUIS BAR D. : Relations entre l'angiomasose de Sturge-Weber et les autres dysplasies (formes intermédiaires)
Acta Neur. et Psychiât. Belge 1950 50 680-710.
- MYLE G. : Séméiologie de l'angiomasose encéphalo-trigémينية ou encéphalo-cranio-faciale.
Acta Neurol. Psychiât. Belge 1950 50 713 785.
- NUTI F. : Un cas de Sturge-Weber typique .
Bollet Oculist. 1948 27/2 734-738.
- PAILLAS J.E. , BONNAL J. , Mme GASTAUT et NAQUET R. : Angiomasose encéphalotrigémينية associée à un syndrome de Klippel- Trenaunay.
Séance Jubilaire Belge Bruxelles 29-30 sept. 1950
- PALLIER Y. : Contribution à l'étude de la phakomasose angiomasoteuse et formes cliniques .
Thèse Bordeaux 1951.
- RADERMECKER J. : Electro-encéphalographie dans l'angiomasose encéphalo-trigémينية de Sturge-Weber-Krabbe .
Séance jubilaire Belge. Bruxelles 29-30 sept. 1950.
- ROEDERER J. , LOBSTEIN A. et PHILIPPIDES D. : Un cas de syndrome de Sturge-Weber-Krabbe .
Soc. dermat. syphil. Strasbourg 6 juillet 1952.
- ROHMER A. et ZIMMERMANN G. : Angiomasose trigémينية .
Soc. Ped. Est. 10 nov. 1951.
- WEY DE MAGALHAS C. : Maladie de Weber Dimitri.
Arch. Brasil de Medicina 1945 vol. XXXV n°9 et 10 343-349.

- WITMER R. : Hémangiome caverneux de la choroïde .
Soc. Suisse Ophtal. 1947 à Locarno.
- WORINGER E. et BAUMGARTNER J. : Problème thérapeutique dans
un cas de Sturge-Weber .
Soc.O.N.O. Strasbourg 12 juin 1954.

